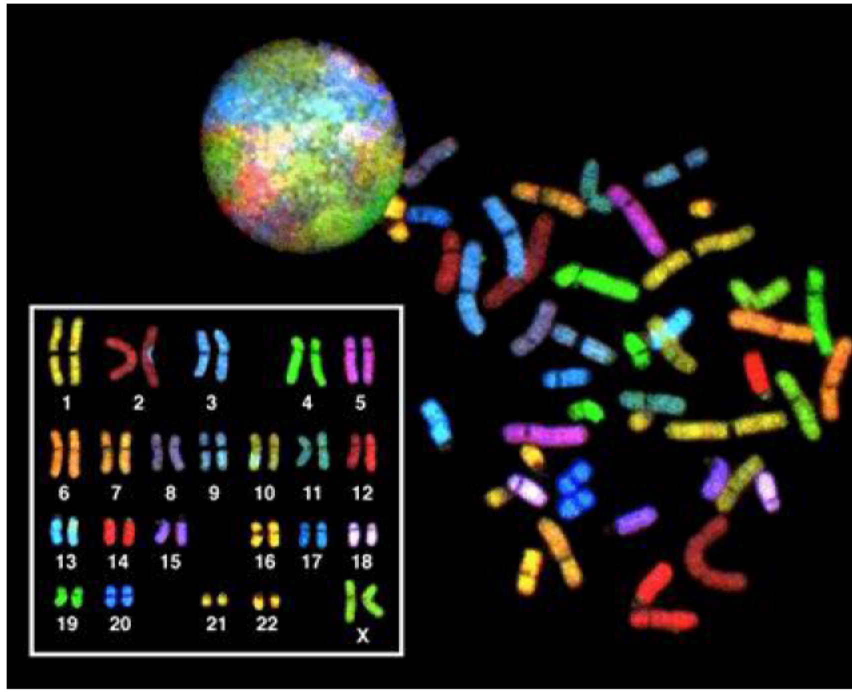


TD N°1 médecine et médecine dentaire

COMMENT LIRE ET ECRIRE UN CARYOTYPE

Présenté par Fahd BOUDIAF

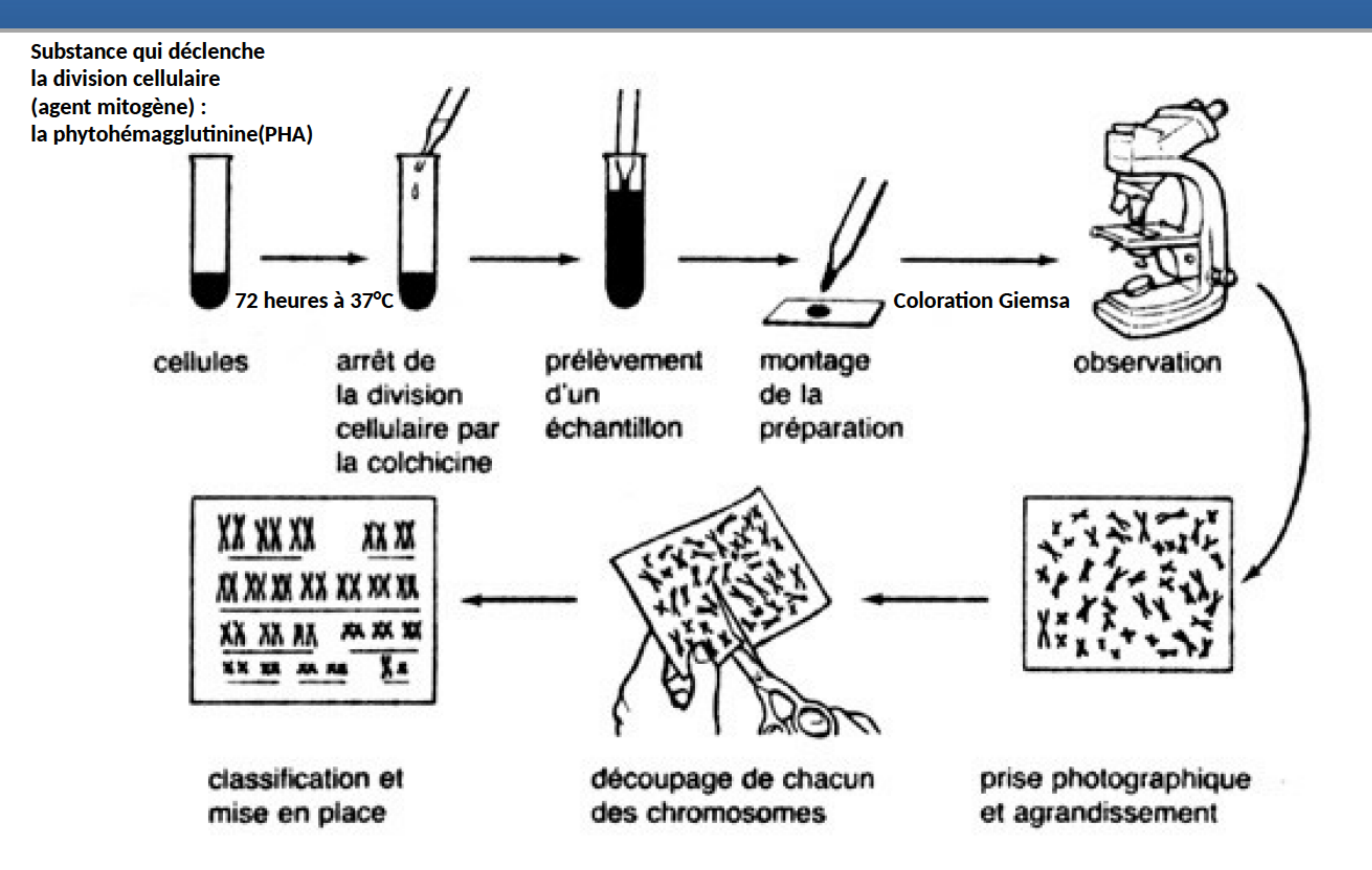
Introduction



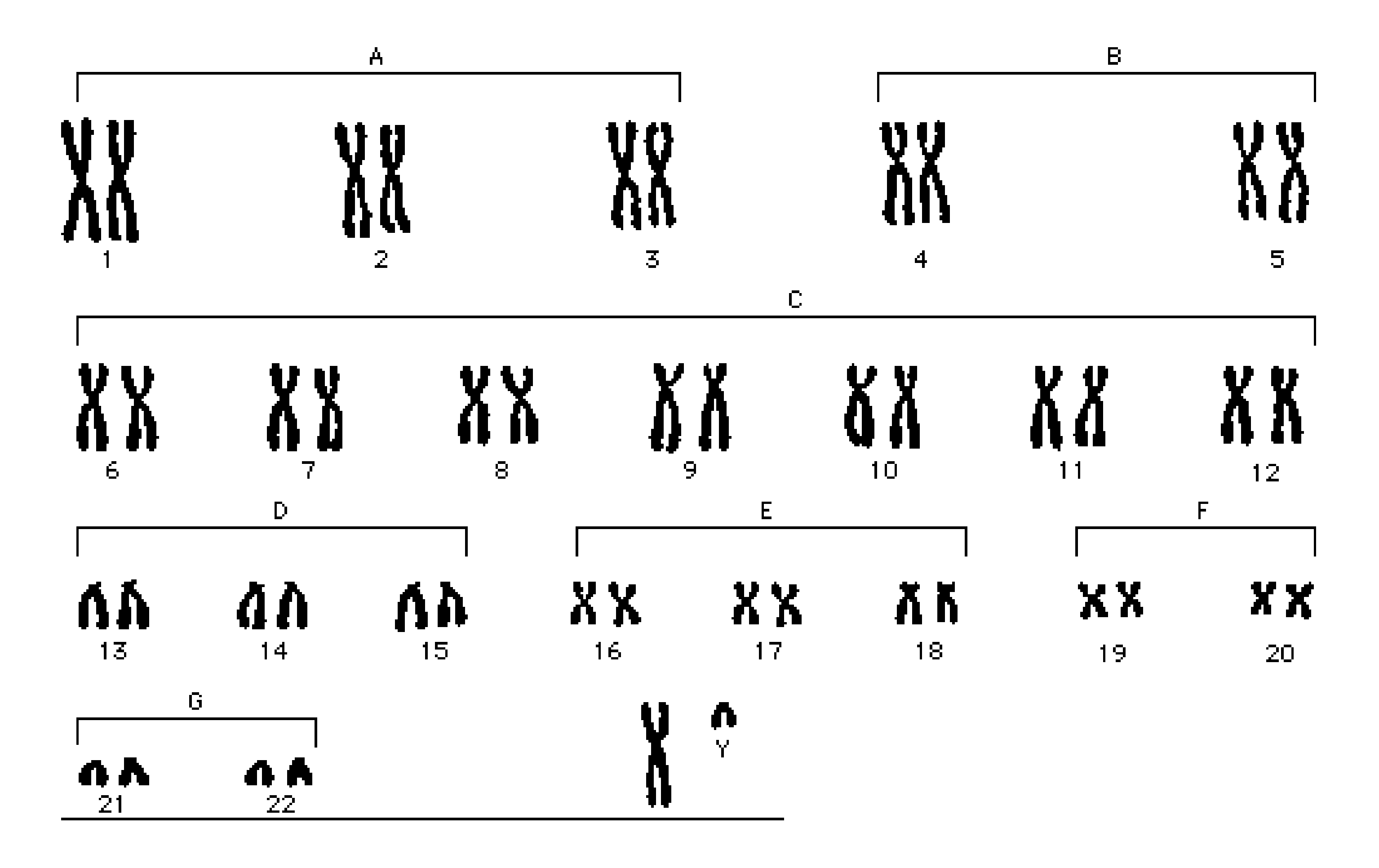
- ✓ Le caryotype représente la formule chromosomique retrouvée dans les cellules somatiques d'un individu
- ✓ Il décrit le nombre des chromosomes (autosomes et gonosomes)
- ✓ La forme des chromosomes et éventuellement des anomalies de nombre et de structure
- ✓ L'écriture du caryotype a été établi et est régulièrement révisée par

l'ISCN : international system for human cytogenetic nomenclature.

Introduction



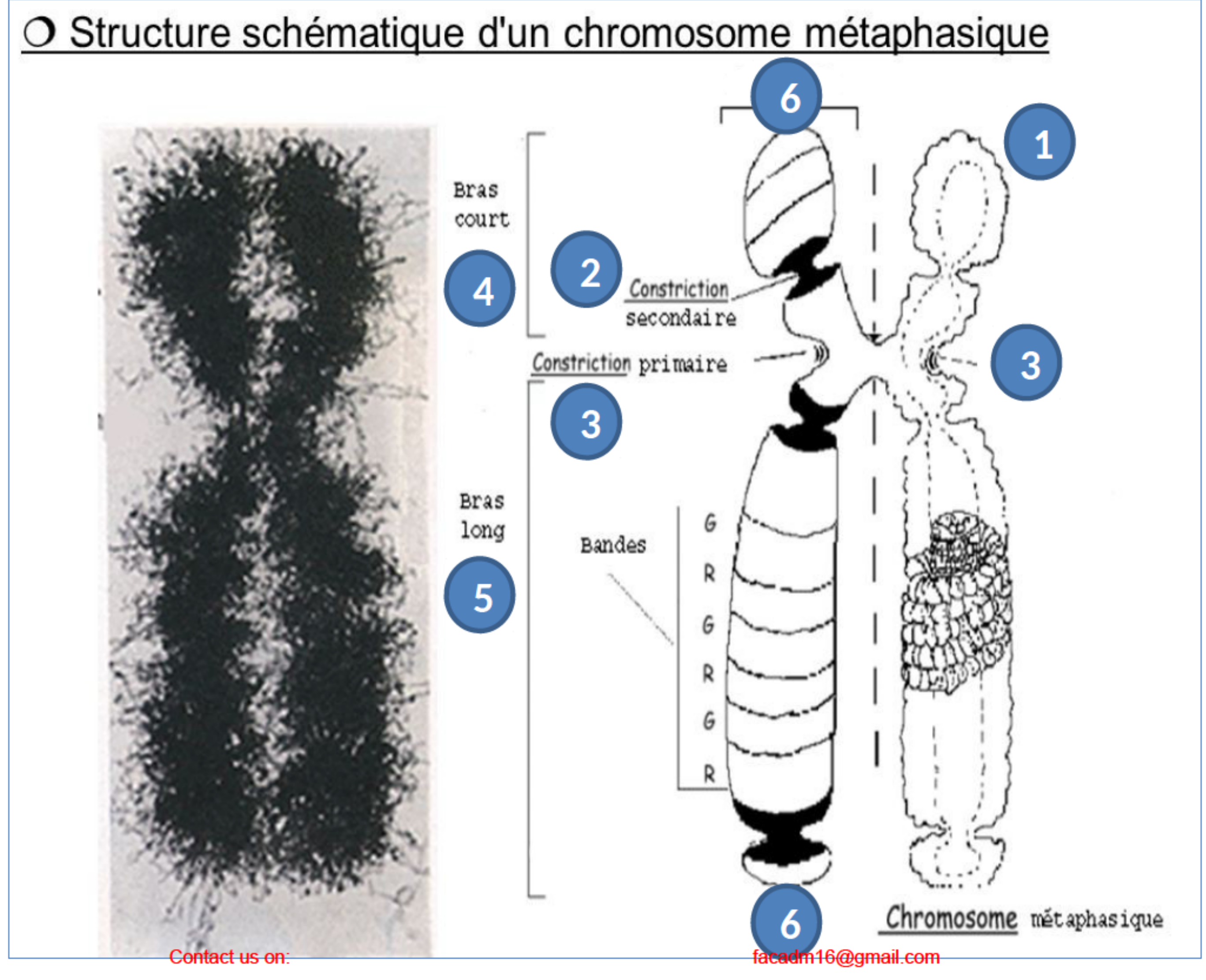
Introduction



- ✓ Dans le caryotype, les chromosomes sont classés en 7 groupes du plus grand au plus petit et numérotés selon la nomenclature internationale: **ISCN**

Introduction

Structure schématique d’un chromosome métaphasique:



1. Satellite (retrouvés dans les chromosomes acrocentrique)
2. Constriction secondaire
3. Constriction primaire (centromère)
4. Bras court (p)
5. Bras long (q)
6. Télomère

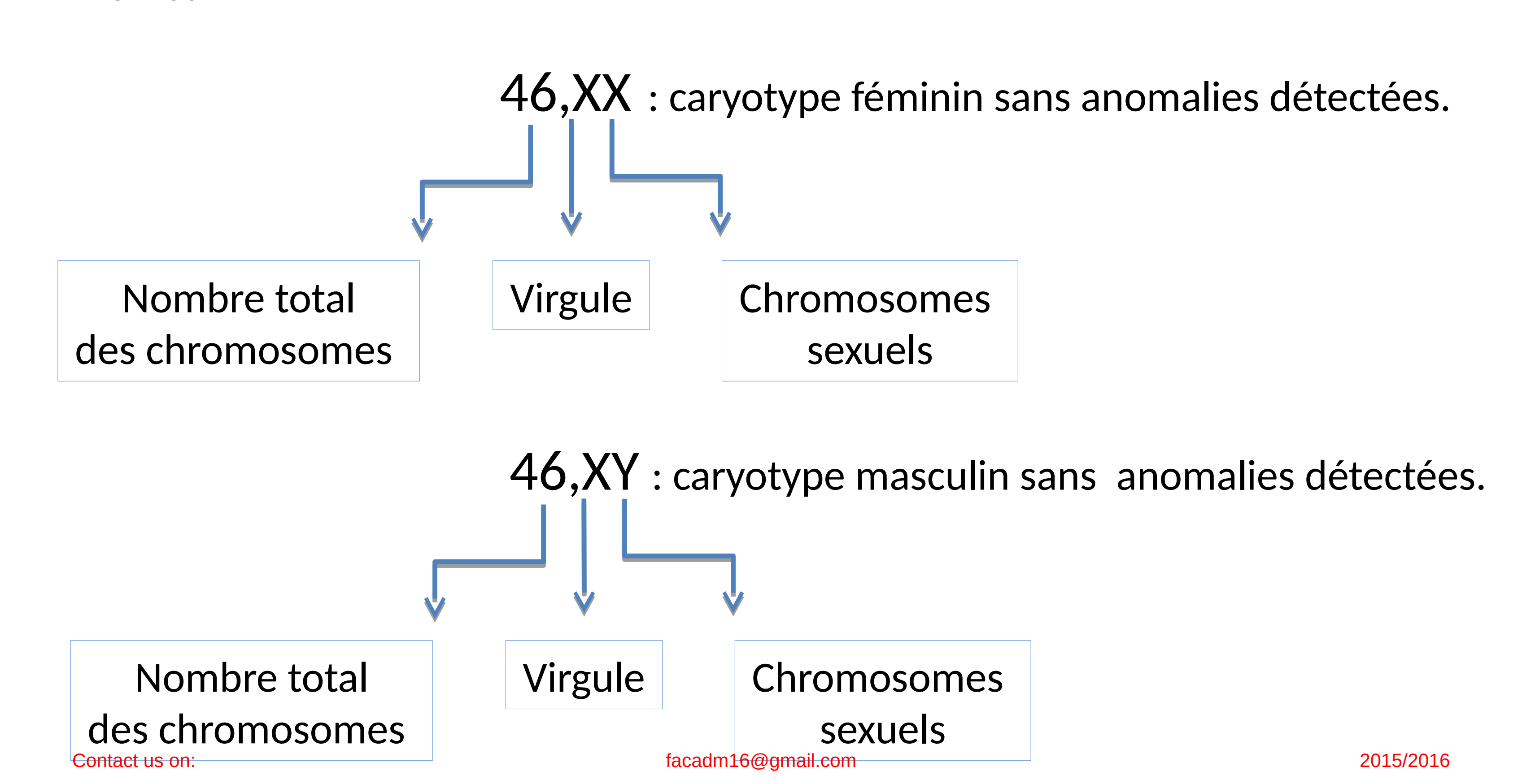
Bande Q

Les règles d'écriture du caryotype

Le caryotype décrit la formule chromosomique qui se définit comme suit :

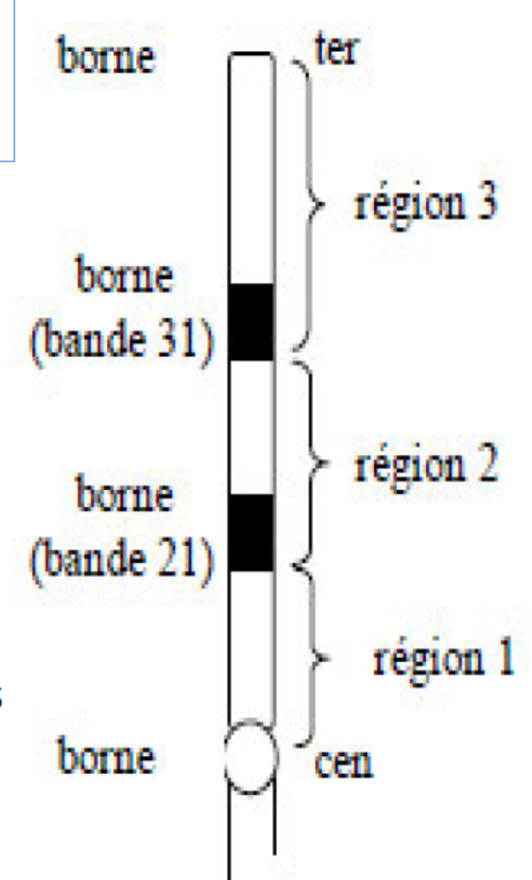
- ✓ Le nombre total des chromosomes suivi d'une virgule puis les chromosomes sexuels.
- ✓ La formule chromosomique est décrite d'un seul tenant, sans espace, ponctuée par des virgules.

Ainsi le caryotype normal est écrit :



Identification et définition des bornes, bandes et régions

Chaque chromosome est considéré comme étant constitué d'une série continue de bandes (pâles et sombres ou fluorescente et non) selon le type de marquage (exp :banding R, banding G, banding Q.....)



- **Une borne** (landmark) est un trait morphologique permanant et distinct. Ces bornes sont représentées par les centromères, les télomères et certaines bandes caractéristiques.
- **Une région** est un segment de chromosome situé entre deux bornes consécutives.
- **Les bandes** et **les régions** sont numérotées du centromère vers les télomères.
- Les bandes peuvent être subdivisées en **sous bandes** et en **sous-sous bandes**.

Identification et définition des bornes, bandes et régions

Pour désigner une bande (ou l'emplacement physique d'un gène) sur un chromosome, il faut écrire :

A) Le numéro du chromosome,

B) Le symbole du bras (q ou p),

C) Le numéro de la région,

D) Le numéro de la bande dans cette région et éventuellement le numéro de la sous bande et celui de la sous-sous bande. (dans ce cas le numéro de la bande et celui de la sous bande sont séparés par un point)

1p36.11 : sous-sous bande 1
de la sous bande 1
de la bande 6
de la région 3
du bras court (p)
du chromosome 1.

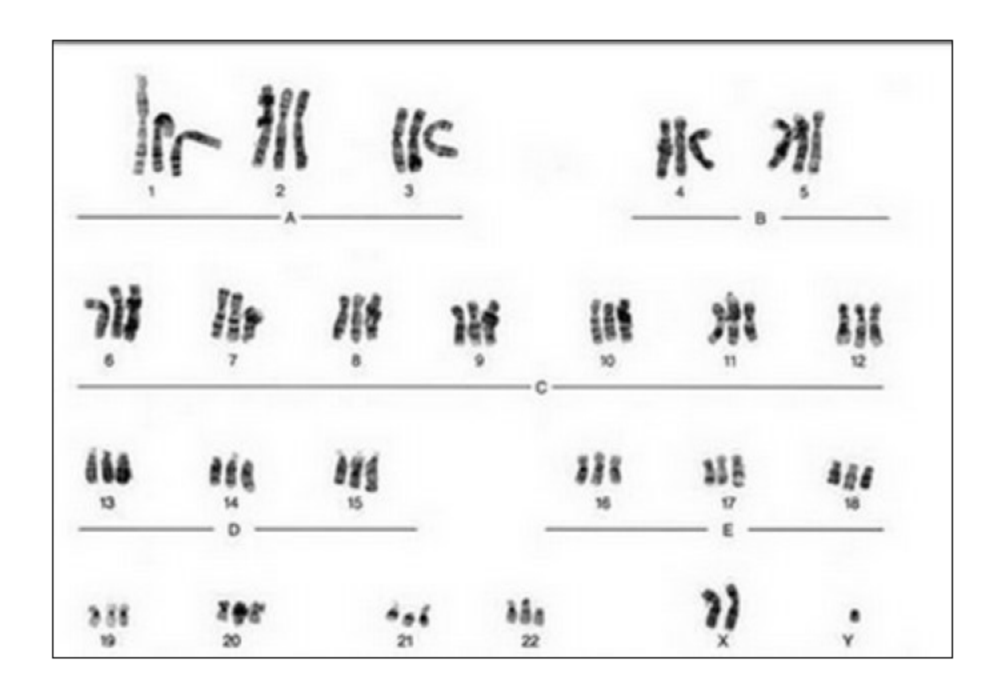
Exemples d'écriture des anomalies du caryotype

1-anomalies de nombre

a- Polyploïdies (euploïdies)

69,XXX : triploïdie.
92,XXYY : tétraploïdie.

Les cellules comportent un multiple du lot haploïde n>2 (normes :n= 2 2x 23 chromosomes).



Triploïdie

Exemples d'écriture des anomalies du caryotype

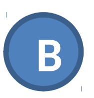
b-Aneuploïdies

- ✓ La cellule a gagné ou perdu un ou plusieurs chromosomes (non multiple de n).
- ✓ Le plus souvent c'est un chromosome en plus ou un fragment chromosomique en moins.

Aneuploïdie



Un chromosome en plus (2n+1) : on a donc 47chromosomes, on parle de **TRISOMIE**



Un chromosome en moins (2n-1) : on a donc 45 chromosomes et on parle de **MONOSOMIE.**

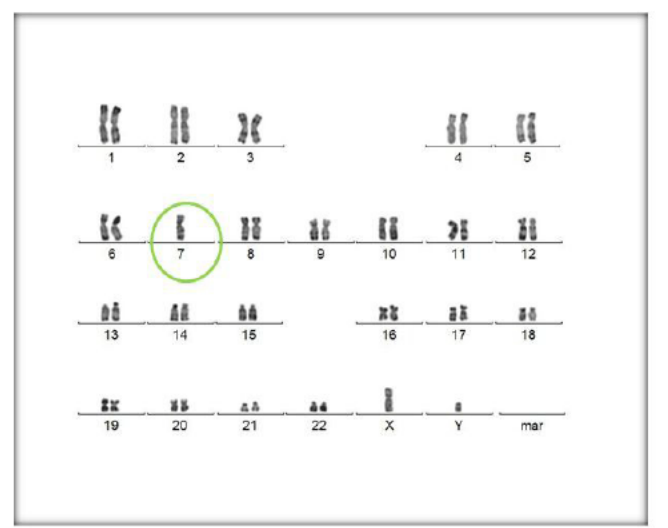
NB: ceci peut concerner soit les autosomes soit les gonosomes.

Exemples d'écriture des anomalies du caryotype

b-1) aneuploïdies autosomique: les pertes et les gains de chromosomes sont énumérés dans l'ordre croissant de numéro des chromosomes précédés d'un signe (-) ou (+).

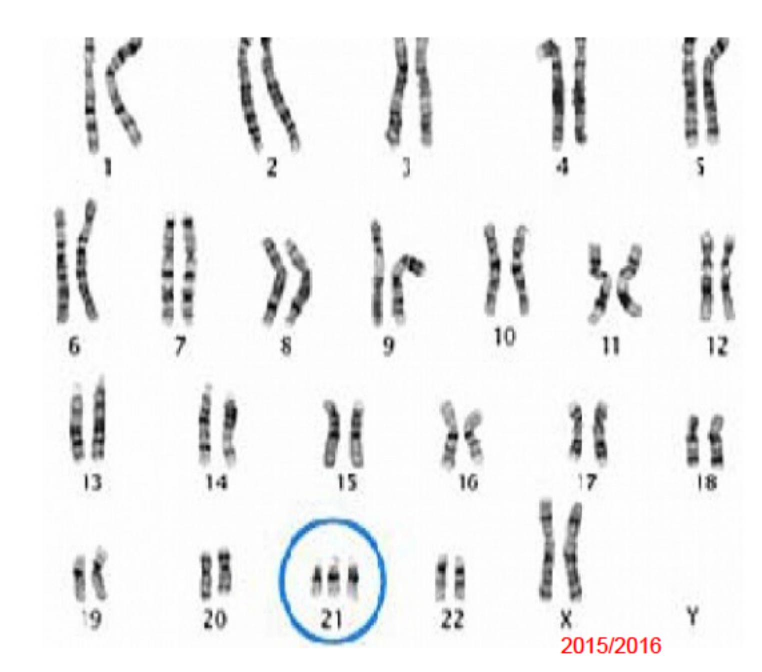
45,XX,-7 :monosomie du chromosome 7 chez une personne de sexe féminin.
46,XY,-7,+21 :monosomie 7 et trisomie 21.

Monosomie 7



Sexe masculin

Trisomie 21

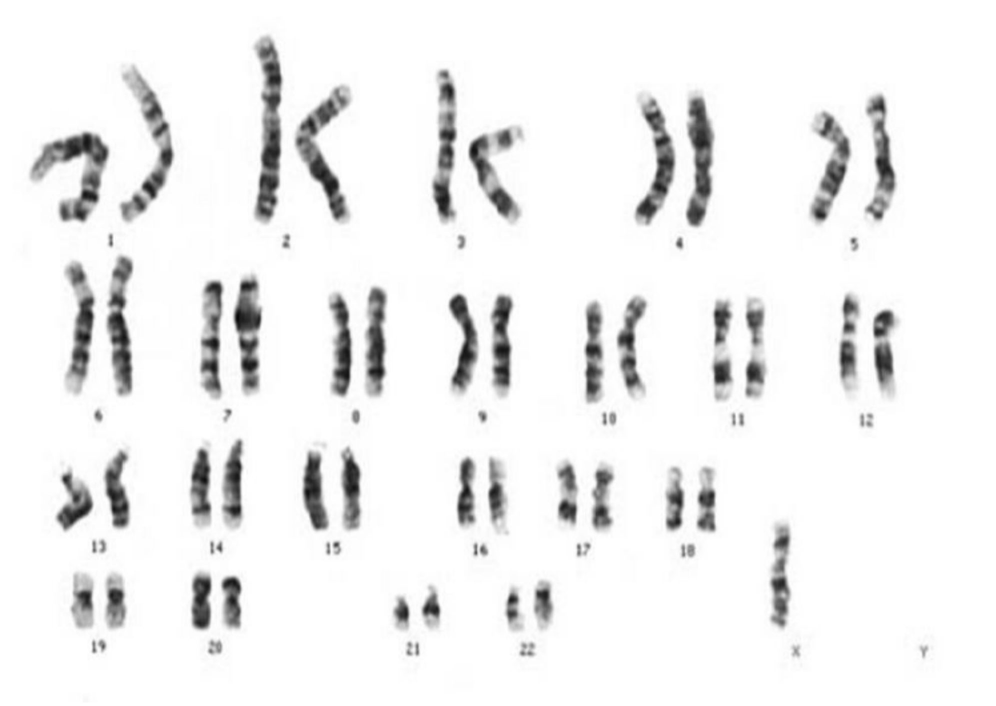


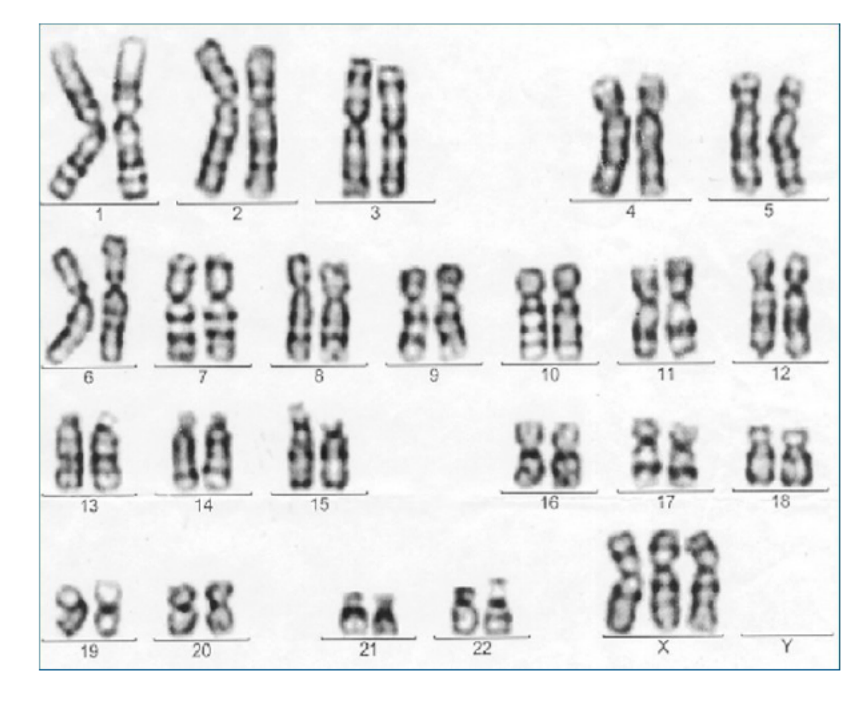
Exemples d'écriture des anomalies du caryotype

b-2) aneuploïdies gonosomique: les changements de nombre des gonosomes ne sont pas précédés pae + ou -.

45,X : monosomie du chromosome X.

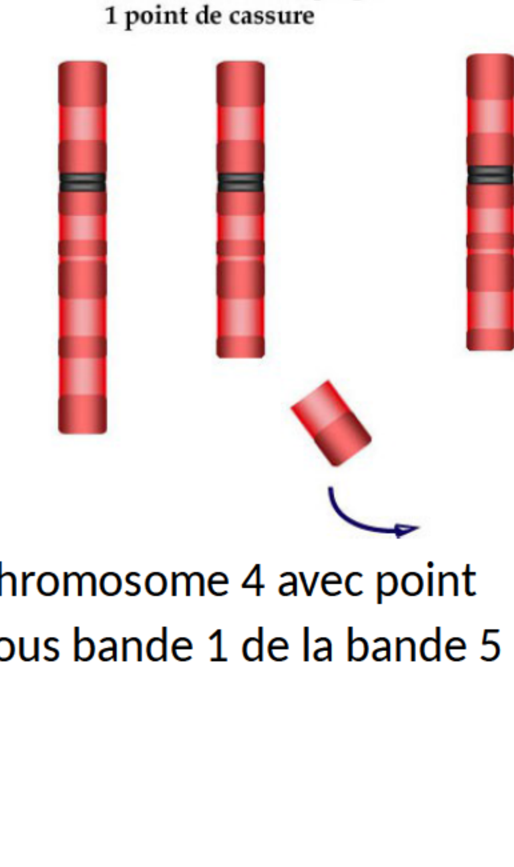
47,XXX : trisomie du chromosome X.





Exemples d'écriture des anomalies du caryotype

2-anomalies de structure



a-délétion : perte d'une partie d'un chromosome.

a-1) délétion terminale: : dans ce cas il y a une seule cassure chromosomique.

46,XY,del(4p) : délétion du bras court du chromosome 4.

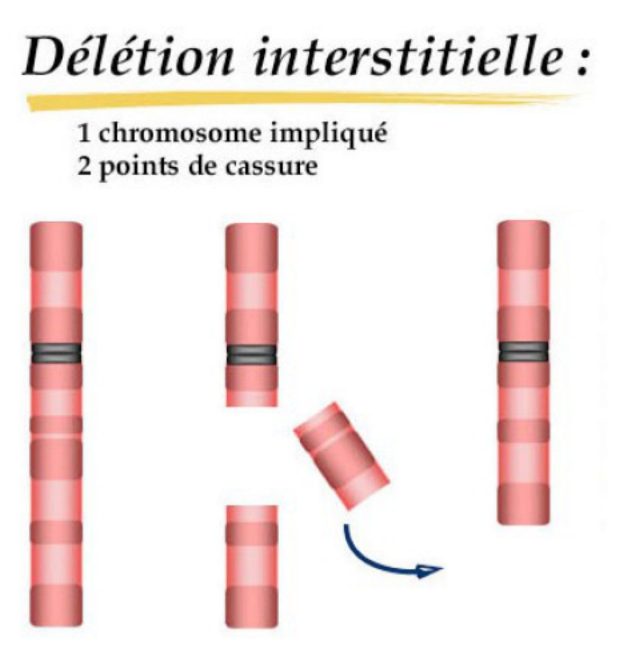
En plus détaillé :

46,XY,del(4)(p15.1) : Délétion du bras court du chromosome 4 avec point de cassure au niveau de la sous bande 1 de la bande 5 de la région 1.

Déplétion	p: bras court 4:chromosome	1: région 5: bande	Sous bande 1

Exemples d'écriture des anomalies du caryotype

a-2) délétion intercalaire (interstitielle): dans ce cas il y a deux cassures (perte d'un segment à l'intérieur du chromosome)

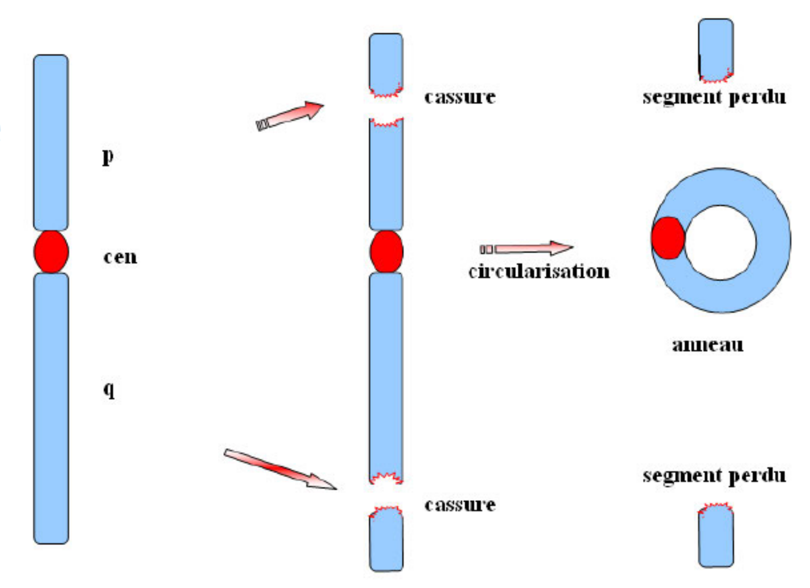


46,XX,del(5)(q13q33) : Délétion de la partie située entre la bande 3 de la région 1 et la bande 3 de la région 3 du bras long du chromosome 5.

del : délétion	1: région	3:région
5: chromosome	3: bande	3:bande
	q:bras long	q:bras long

Exemples d'écriture des anomalies du caryotype

b-chromosome en anneau : : il résulte d'une double délétion (perte des deux télomères) d'un chromosome suivi d'un recollement de ses deux extrémités.



A) Survenue de cassures dans les deux bras chromosomiques et fusion des extrémités centromériques restantes entraînant une perte du matériel distal.

46,XY,r(2) :chromosome 2 en anneau.

En plus détaillé :

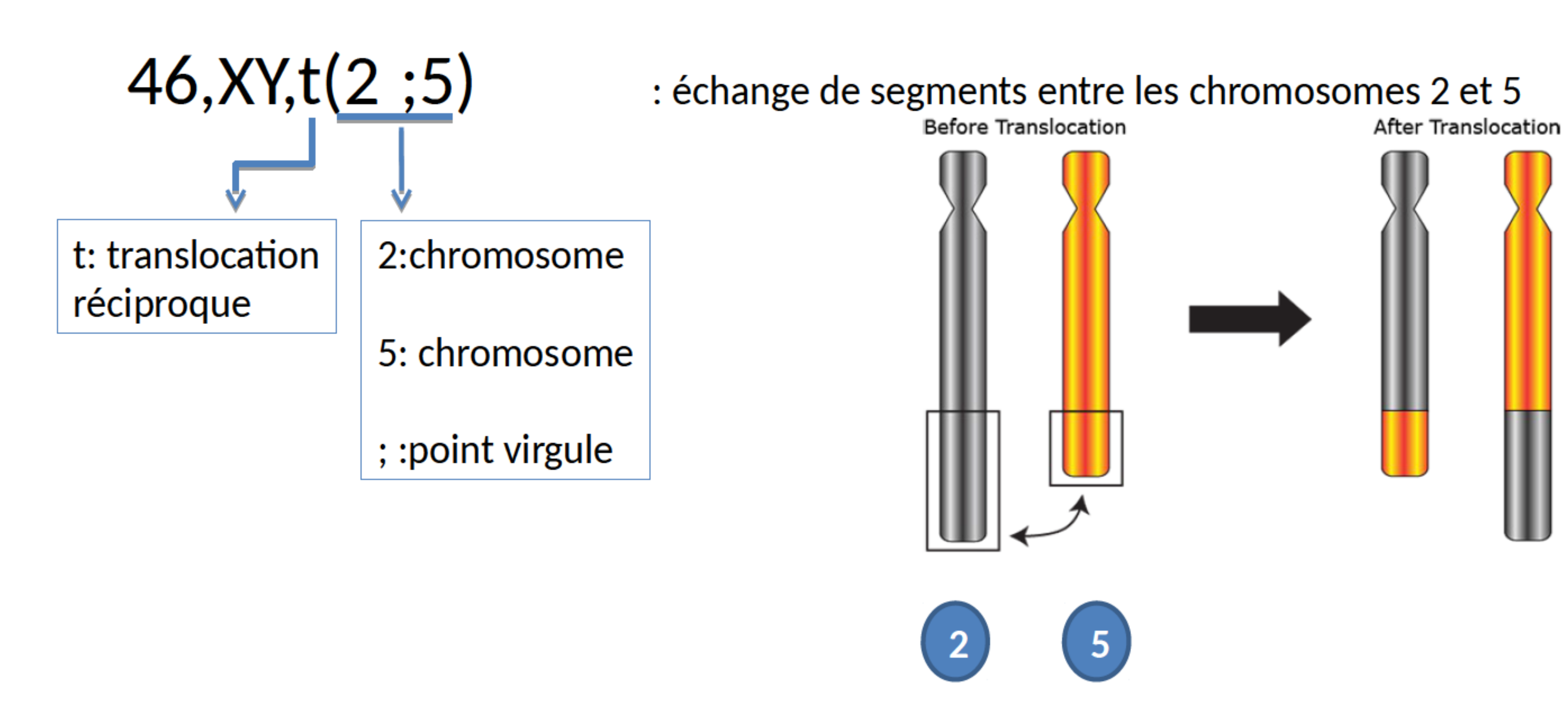
46,XY,r(2)(p21q31) : chromosome 2 en anneau avec point de cassure au niveau de la bande 1 de la région 2 du bras court et au niveau de la bande 1 de la région 3 du bras long.

r (ring): anneau 2: chromosome	2: région 1: bande p:bras court	3:région 1:bande q:bras long

Exemples d'écriture des anomalies du caryotype

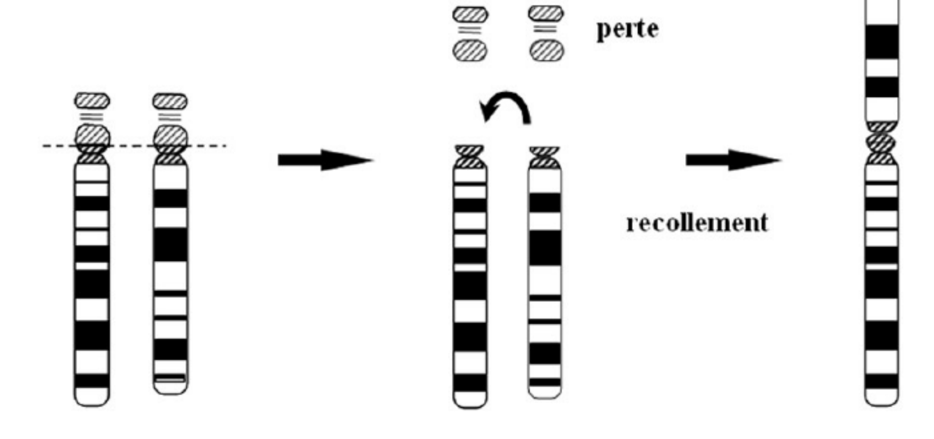
c- les translocations : échange de fragments entre 2 chromosomes non homologues.

→translocation réciproque :



Exemples d'écriture des anomalies du caryotype

→translocation robertsonienne (fusion centrique) : rob ou t



- ✓ Cette translocation survient lorsque des points de cassure se produisent au niveau ou près du centromère de deux chromosomes acrocentriques
- ✓ Les bras longs des deux chromosomes fusionnent
- ✓ Les bras courts sont perdus

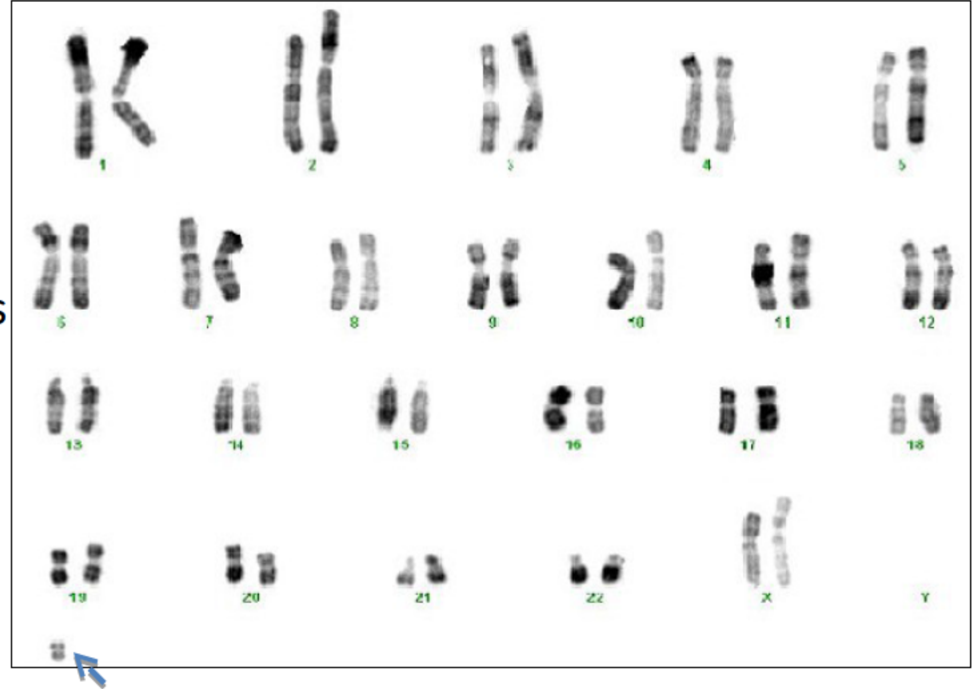
45,XX,rob(14 ;21) :translocation robertsonienne entre les chromosomes 14 et 21 équilibrée.

46,XX,rob(14 ;21)+21 :trisomie 21 avec translocation robertsonienne.

Exemples d'écriture des anomalies du caryotype

d-chromosomes marqueurs: ce sont des chromosomes de structure anormale non identifiés.

47,XY,+mar :un chromosome marqueur surnuméraire.



Remarques :
plusieurs autres anomalies peuvent être décrites par exemple :les duplications(dup),les isochromosomes(i), les inversions(inv), les insertions (ins)…………

Exemples d'écriture des anomalies du caryotype

3-les mosaïques

✓ On retrouve 2 ou 3 formules chromosomiques dans des cellules différentes chez le même individu.

45,X/46,XX : syndrome de Turner en mosaïque ou monosomie de l'X en mosaïque.

46,XY/47,XXY/48,XXXY : syndrome de Klinfelter en mosaïque à 3 populations.

boudiaffahd@hotmail.fr

E-mail: medecineab@outlook.fr

Mot de passe: Medecine1